

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1931

THÈSE

1937 N°

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

WILLIAM SLOCUM DAVENPORT, FILS

Né à Paris, le 6 Décembre 1897

LES HOMMES DE VERRE MALADIE DE APERT

PRÉSIDENT : M. Pierre DUVAL, Professeur

Issy-Les Moulineaux
IMPRIMERIE INDUSTRIELLE
7, Rue du Sergent-Blandan

1931

LES HOMMES DE VERRE
MALADIE DE APERT

FACULTÉ DE MEDECINE DE PARIS

ANNÉE 1931

N° _____

THÈSE

POUR

LE DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PAR

WILLIAM SLOCUM DAVENPORT, FILS

Né à Paris, le 6 Décembre 1897

LES HOMMES DE VERRE
MALADIE DE APERT

PRÉSIDENT : **M. Pierre DUVAL**, Professeur

Issy-Les Moulineaux
IMPRIMERIE INDUSTRIELLE
7, Rue du Sergent-Blandan

—
1931



LE DOYEN : M. BALTHAZARD.

I. — PROFESSEURS

MM.

Anatomie.	ROUVIERE.
Anatomie médico-chirurgicale et chirurgie expérimentale.	GRÉGOIRE.
Physiologie.	BINET.
Physique médicale.	STROHL.
Chimie médicale.	DESGREZ.
Bactériologie.	LEMIERRE.
Parasitologie et histoire naturelle médicale.	BRUMPT.
Pathologie et thérapeutique générales.	BAUDOUIN.
Pathologie médicale.	CLERC.
Pathologie chirurgicale.	LENORMANT.
Anatomie pathologique.	ROUSSY.
Histologie.	CHAMPY.
Pharmacologie et matière médicale.	TIFFENEAU.
Thérapeutique.	LOEPER.
Hygiène et médecine préventive.	TANON.
Médecine légale.	BALTHAZARD.
Histoire de la médecine et de la chirurgie.	MÉNÉTRIÉR.
Pathologie expérimentale et comparée.	RATHERY.
Hydrologie thérapeutique et climatologie.	Maurice VILLARET.
Clinique médicale.	CARNOT.
	BEZANÇON.
	ACHARD.
	Marcel LABBÉ.
Hygiène et clinique de la première enfance.	LEREBoullet.
Clinique des maladies des enfants.	NOBÉCOURT.
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale	H. CLAUDE.
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques.	GOUGEROT.
Clinique des maladies du système nerveux.	GUILLAIN.
Clinique des maladies infectieuses.	TEISSIER.
	DELBET.
Clinique chirurgicale.	CUNÉO.
	LEJARS.
	GOSSET.
Clinique ophtalmologique.	TERRIEN.
Clinique urologique.	LEGUEU.
	COUVELAIRE.
Clinique d'accouchements.	BRINDEAU.
	JEANNIN.
Clinique gynécologique.	J.-L. FAURE.
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie.	OMBREDANNE.
Clinique thérapeutique médicale.	VAQUEZ.
Clinique oto-rhino-laryngologique.	SEBILEAU.
Clinique thérapeutique chirurgicale.	Pierre DUVAL.
Clinique propédeutique.	SERGENT.
Clinique de la tuberculose.	Léon BERNARD.
Professeur sans chaire.	MAUCLAIRE.

II. — AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.

ALAJOUANINE.	Neurologie et Psychiatrie.
N...	Physiologie.
AUBERTIN ...	Pathologie médicale.
BÉNARD (Henri)	Pathologie médicale.
SANNIÉ	Chimie biologique.
BROCQ.	Pathologie chirurgicale.
BRULÉ.	Pathologie médicale.
CADENAT.	Pathologie chirurgicale.
CATHALA.	Pathologie médicale.
CHABROL.	Pathologie médicale.
CHEVALLIER ..	Pathologie médicale.
DE GAUDART D'ALLAINES.	Pathologie chirurgicale.
DOGNON.	Physique.
DONZÉLOT....	Pathologie médicale.
ÉCALLE	Obstétrique.
FEY.	Urologie.
GARNIER.	Pathologie expérimentale
GASTINEL.	Bactériologie.
GATELLIER....	Pathologie chirurgicale.
GIROUD.	Histologie.
HARVIER.	Pathologie médicale.
HOVELACQUE..	Anatomie.
HUTINEL	Pathologie médicale.
JOANNON.	Hygiène.

MM.

LABBÉ (Henri).	Chimie biologique.
LAROCHE (Guy)	Pathologie médicale.
LEMAITRE	Oto-rhino-laryngologie.
HUGUENET....	Anatomie pathologique.
LEVEUF.	Pathologie chirurgicale.
LEVY-VALENSI.	Neuro-psychiatrie.
LIAN	Pathologie médicale.
HAZARD.	Pharmacologie.
MILLOT.	Histologie.
MONDOR.	Pathologie chirurgicale.
MOREAU.	Pathologie médicale.
MOULONGUET.	Pathologie chirurgicale.
MOURE.	Pathologie chirurgicale.
MULON.	Histologie.
OBERLING.	Anatomie pathologique.
OLIVIER.	Anatomie.
PIÉDELIEVRE .	Médecine légale.
PORTES.	Obstétrique.
QUÉNU	Pathologie chirurgicale.
RICHET.	Physiologie.
SÉZARY.	Dermatologie et syphiligraphie.
VALLERY - RA -	
DOT (Pasteur).	Pathologie médicale.
VAUDESCAL...	Obstétrique.
VELTER.	Ophthalmologie.
VERNE.	Histologie.
VIGNES.	Obstétrique.

III. — AGRÉGÉS RAPPELÉS A L'EXERCICE

pour le service des examens

MM.

BUSQUET	Pharmacologie.
GUÉNIOT	Obstétrique.
LEQUEUX	Obstétrique.
LEROUX.	Anatomie pathologique.

MM.

NEVEU - LEMAI-	
RE	Parasitologie.
RETTÉTERER ...	Histologie.
ZIMMERN	Physique.

IV. — AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE, à titre permanent

MM.		MM.	
ABRAMI	} Clinique médicale.	BASSET	} Clinique chirurgicale
CHIRAY		CHEVASSU.	
DEBRÉ		HEITZ-BOYER	
DUVOIR		MATHIEU	
FIESSINGER.		MOCQUOT	
LAIGNEL-LAVASTINE.		PROUST	
		SCHWARTZ	
MM.			
LE LORIER	} Clinique obstétricale.		
LÉVY-SOLAL			
METZGER			

V. — CHARGÉS DE COURS

MM.	
MAUCLAIRE, <i>professeur sans chaire...</i>	} Chargé du cours de chirurgie orthopédique pour les accidentés du travail, les mutilés de guerre et les infirmes adultes. Stomatologie. Education physique. Radiologie clinique. Puériculture.
FREY	
CHAILLEY-BERT	
LEDOUX-LEBARD	
WEIL-HALLÉ.	

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MES PARENTS

A MES AMIS

A MON MAITRE ET PRESIDENT DE THESE

Monsieur le Professeur PIERRE DUVAL

Professeur de Clinique Thérapeutique Chirurgicale

à la Faculté de Médecine de Paris

Chirurgien de l'hôpital Vaugirard

Membre de l'Académie de Médecine

Officier de la Légion d'Honneur

Hommage de ma gratitude pour le
grand honneur qu'il m'a fait en accep-
tant la présidence de cette thèse.

A MES MAITRES DANS LES HOPITAUX

Monsieur le Professeur P. CARNOT

Monsieur le Docteur Ed. MICHON

Monsieur le Docteur P. DALCHÉ

Monsieur le Professeur Ch. LENORMANT

Monsieur le Docteur V. CATHALA

Monsieur le Professeur P. SEBILEAU

INTRODUCTION

Il nous a été donné au cours de nos études médicales de voir à l'Hôpital des Enfants Malades, dans le service de notre maître le Dr Apert, une petite malade atteinte de fragilité osseuse, syndrome connu depuis Lobstein (1829), sous le nom de ostéopsathyrose, et sur lequel notre maître le Dr Apert a publié un article intitulé « Les Hommes de Verre ».

Devant la rareté de ce cas, il nous a paru intéressant d'étudier à nouveau cette maladie et, à cette occasion, de donner le résultat d'un examen dento-maxillaire de la malade, chapitre qui, jusqu'à présent, ne semblait avoir été l'objet d'une étude spéciale et qui nous intéresse particulièrement, étant donné que nous nous consacrons à la stomatologie.

Certaines difficultés matérielles ont empêché pour le moment, d'approfondir ce chapitre, que nous suivons cependant avec le plus grand intérêt, et nous sommes certain de pouvoir, dans un délai assez bref, compléter notre observation dento-maxillaire de détails anatomo-pathologiques.

Avant d'aborder notre étude, qu'il nous soit permis de rendre nos respectueux hommages à tous nos Maîtres.

A M. Apert, qui a bien voulu nous donner le sujet de cette thèse, nous confier ses observations, nous réserver toujours le plus bienveillant accueil, nous demandons d'accepter l'hommage de notre profonde gratitude.

A M. Nageotte qui nous a si aimablement reçu dans son service, où il nous a été possible de suivre notre malade, nous demandons d'accepter nos sincères remerciements.

Nous sommes particulièrement reconnaissant à M. Gornouec, pour l'encouragement qu'il nous a donné au cours de ce travail, son aide précieuse et le bienveillant accueil qu'il nous a toujours réservé.

CHAPITRE PREMIER

OBSERVATION PERSONNELLE

P., Simone, née le 22 février 1922, entrée à l'Hôpital des Enfants Malades dans le service du Dr Apert au mois de mars 1928; l'enfant est alors âgée de six ans.

A cette date la fillette se présente avec un aspect très spécial, elle a un air vieillot et rappelle un peu le « progeria » mais les signes de cette dystrophie font défaut. La face est allongée en forme de V, le nez très long est effilé, elle représente le type du leptoprosope. Ce qui frappe, c'est la coloration bleuâtre des conjonctives et aussi l'aspect tout à fait particulier des dents. A cette date l'enfant possède deux incisives inférieures et les quatre incisives supérieures de seconde dentition. Les dents de lait, non remplacées, sont toutes présentes sur les arcades. Ces dents ont un aspect très caractéristique, elles sont translucides, jaunâtres et comparables à des morceaux d'un bâton de sucre d'orge, fraîchement cassé.

On est, de plus, en présence d'un crâne peu calcifié, il est épaissi au-dessus des oreilles et forme à ce niveau un rebord, comme une corniche, qui écarte les oreilles du crâne. Sa largeur maxima est de 13,4 centimètres; le diamètre antéro-postérieur 15,9 centimètres et l'indice cranien est de 84,2. Sur la radiographie du crâne, on voit la suture coronaire et une trace de la fontanelle antérieure, mais sans exagération. La région occipitale au contraire est fortement ossifiée. La selle turcique est normale. Les régions temporales sont foncées et paraissent épaissies.

L'examen du squelette montre que les coudes forment un angle obtus en dedans, surtout à droite. Sur les radiographies

on voit un fort développement de l'épiphyse de l'épicondyle et aucune trace de l'épiphyse de l'épistrochlée.

Aux jambes, on note un genu valgum bilatéral bien plus prononcé du côté droit.

Le thorax et le bassin ne présentent rien d'anormal.

Examen somatique

La langue est volumineuse et déborde l'arcade dentaire inférieure, la voûte palatine légèrement en ogive. Les amygdales assez grandes sont un peu enflammées. Les poumons présentent une matité des sommets, des craquements humides à l'auscultation. Des lésions sont visibles à la radioscopie. Il y a présence de bacille de Koch dans les crachats.

Le cœur ne présente rien d'anormal à la palpation, percussion et auscultation. Le foie déborde légèrement le rebord costal. La rate est normale.

Les réflexes sont normaux. Pas de troubles oculaires. Il semble y avoir une légère diminution de l'audition. L'amaigrissement est considérable, la malade pèse actuellement douze kilos et demi.

Voici, à titre documentaire, quelques renseignements concernant le développement de cette enfant.

	Poids	Taille	
Août 1924.....	9 kgr. 200	0 m. 84	{ Une série de sulfarsenol
15 octobre 1924..	10 kgr.	0 m. 86	
6 mai 1926	10 kgr. 200	0 m. 87	
10 juin 1926.....	10 kgr. 800	0 m. 87	
26 janvier 1928..	13 kgr. 400	0 m. 96	
8 mars 1928.....	14 kgr. 100	0 m. 98	
19 avril 1929.....	13 kgr. 750	0 m. 99	{ Séjour à la campagne
6 décembre 1929.	15 kgr. 600	1 m. 02	

La petite malade était appelée à séjourner à nouveau dans le service du docteur Apert, en avril 1930, pour une fracture

de la cuisse survenue alors qu'elle avait fait une chute en montant au lit. En juin 1930, elle fait une diphtérie, puis une scarlatine un mois après, elle est soignée à l'hôpital des Enfants Malades. A la suite de ces affections l'enfant devient irritable, difficile, si bien qu'on décide de la faire admettre dans le service du docteur Nageotte à la Salpêtrière où elle arrive le 21 octobre 1930.

A cette date, l'intelligence est à peu près nulle. Elle ne répond plus que par « oui » ou « non ». Si on lui demande son nom, elle répond « Mone, mone » (Simone).

On trouve une incurvation marquée du fémur gauche et une fracture du fémur droit. On découvre à la radiographie une fracture de l'humérus, du même côté. Une prise de sang faite le 29 octobre 1930, à l'hôpital Cochin, donne un Bordet-Wassermann négatif. Le Bauer-Hecht avec deux antigènes est négatif. La floculation, méthode de Kann, est négative. La ponction lombaire donne un liquide céphalo-rachidien avec une lymphocytose de 1,7.

Ces examens furent répétés le 6 décembre 1930.

En mars 1931, nous avons procédé à un examen détaillé des dents et des maxillaires.

Examen maxillo-bucco-dentaire

Dès l'inspection de la face, nous constatons des troubles marqués du développement des maxillaires. En effet, le maxillaire inférieur a la forme d'un V, dont la pointe correspondant au menton est aplatie. A cette forme s'ajoute une proéminence du maxillaire supérieur avec raccourcissement de la lèvre; ce qui pourrait nous faire penser à un prognathisme de la mâchoire supérieure.

En réalité, ce prognathisme n'est qu'apparent, et en examinant attentivement la malade nous constatons un rétrognathisme du maxillaire inférieur. L'articulé est très bas, de sorte que le bord libre des incisives supérieures vient toucher la gencive du bas à 5 mm. au-dessous du bord cervical des incisives. A l'ouverture de la bouche, ce qui nous frappe tout d'abord,

c'est l'aspect très spécial des dents. Leur teinte a été comparée par le docteur Apert à de la corne blonde, elle se rapproche plutôt, comme le dit le docteur Gornouec, à des morceaux d'un bâton de sucre d'orge fraîchement cassé. De toute façon, cet aspect spécial des dents est l'indice d'une dyscalcification marquée. Le même état dysplasique a été constaté par le docteur Gornouec, chez la grand'mère, la mère, et la tante de notre petite malade, ce qui indique le caractère héréditaire et familial de cette dysplasie. A l'examen de la cavité buccale, nous notons un palais nettement ogival. Sur la voûte palatine du côté droit, nous trouvons la canine permanente incluse qui pointe à deux centimètres du rebord alvéolaire.

La langue, très volumineuse, recouvre complètement l'arcade dentaire inférieure, de sorte que l'examen de la denture inférieure est rendu assez difficile.

Les gencives tuméfiées, saignant au moindre contact, sont l'indice d'une gingivite tartrique.

La formule dentaire est bien celle d'une enfant de neuf ans. En effet, on décèle à côté de la présence des incisives centrales, latérales et premières molaires permanentes, les dents temporaires : canines, premières et deuxième molaires.

Malgré le peu d'hygiène dentaire de la malade nous ne trouvons aucune carie.

Antécédents personnels

Née avant terme, à huit mois, sans cause apparente. Accouchement normal, la quantité des eaux fut très minime, ni forceps, ni version.

L'enfant, à sa naissance, cria immédiatement, paraissait normale, ne pesait que 1.750 grammes. Elle eut un allaitement artificiel et ne subit en bas âge aucune privation. La fillette n'eut pas à cette époque, ni plus tard d'ailleurs, d'administration de liqueurs alcooliques.

La première dent de lait apparut vers le quatrième mois. L'enfant n'a jamais été propre. Elle marche pour la première fois à trois ans, elle avait dit « papa, maman » depuis l'âge

de deux ans. Elle n'alla jamais à l'école. Elle est extrêmement déficiente au point de vue de son intelligence. Elle ne montre pas beaucoup d'application, néanmoins elle essaie de répondre quand on lui parle.

L'enfant a un caractère très coléreux, quoique affectueuse envers sa mère, elle se montre parfois brutale envers ses camarades et envers les animaux. Elle ne présente pas de tendances vicieuses, mais peut être très impulsive en cas de contrariété. Elle ne présente pas de tendances aux fugues ni au vagabondage.

Elle ne semble pas mentir ni voler. Aucun appétit sexuel, pas d'onanisme. La fillette ressemble physiquement à sa mère, mais d'après cette dernière, ne rappelle moralement aucun de ses proches parents. L'enfant n'a pas eu d'ictères des nouveau-nés, rougeurs, boutons ou gourme. A signaler cependant une gastro-entérite dans les premiers mois qui suivirent sa naissance. Elle n'eut ni méningite, ni faux croup. A trois ans, elle contracte la varicelle. Elle ne subit jamais d'opération, n'a eu aucun accident, n'a jamais été soumise à une frayeur. Elle n'eut aucune convulsion, ni paralysie ou accès d'épilepsie. Elle a le sommeil agité et parle en dormant. Elle est affligée d'une incontinence d'urine importante, progressive, assez fréquente durant la nuit, se répétant parfois durant la journée. Les parents n'attribuent l'état de l'enfant à aucune cause apparente.

Antécédents héréditaires directs

Pendant la grossesse, qui fut assez pénible, la mère eut à subir des mauvais traitements de son mari qui la battait. Elle n'eut ni albumine, ni œdèmes. Elle ne s'est plaint d'aucune fatigue, privations ou chagrins. L'état des parents au moment de la conception, semble, au dire de la mère, avoir été satisfaisant. Il n'y a pas eu d'autres enfants, mais une fausse couche de cinq mois et demi, sans cause apparente, deux ans après la naissance de la fille. La mère, petite, chétive, présente le même habitus, même conformation du crâne, de la face et surtout le nez exactement comparable. On retrouve le même aspect décalqué des dents. Il n'y a cependant, à sa connaissance, jamais eu

de fracture ou de luxation. Un Wassermann fait à l'hôpital Saint-Louis aurait été positif.

Le père, manœuvre, est normal et nie tout antécédent spécifique.

Antécédents collatéraux

Les antécédents collatéraux sont intéressants du côté maternel. La grand'mère maternelle de l'enfant est également petite et chez elle se retrouverait l'aspect si particulier des dents. A l'âge de six ans, elle aurait fait une fracture de la cuisse sans gros traumatisme. Elle est morte à la quatrième grossesse des suites d'une opération césarienne.

La tante maternelle de l'enfant présente le même physique petit, chétif, et la même particularité des dents. Elle aurait fait à l'âge de neuf ans, une fracture du fémur en tombant de sa hauteur alors qu'elle s'amusait à l'école.

Diagnostic

Dès l'année 1928, le docteur Apert, se basant sur :

1° La forme spéciale du crâne avec saillie de l'occipital et des temporaux qui surplombent en corniche les oreilles décollées;

2° La teinte bleuâtre de la sclérotique;

3° L'aspect si particulier des dents;

4° Les antécédents familiaux et le caractère héréditaire de l'affection;

5° Les légers troubles auditifs;

Avait porté le diagnostic d' « Ostéopsathyrose » que venait confirmer bientôt, si toutefois il en était besoin, deux fractures quasi spontanées survenues en 1930.

C'est en effet un cas de cette curieuse maladie que nous offre à étudier notre petite malade, et c'est à son étude que nous allons consacrer le reste de ce travail.

CHAPITRE II

HISTORIQUE

D'après nos recherches bibliographiques, nous trouvons certaines références à la fragilité osseuse au ^{xvii}e et au ^{xviii}e siècle, mais les premières observations concernant la maladie dont nous nous occupons ont été rapportées par G.-F. Lobstein, de Strasbourg, dans un chapitre intitulé « De l'appauvrissement des os », du tome second de son « Traité d'Anatomie Pathologique », publié à Paris 1829-1833, et dont voici la description fidèlement reproduite :

« Sous ce titre un peu vague d' « appauvrissement des os », je comprends deux genres d'altération profonde que les os éprouvent dans leur substance. Ces altérations sont le ramollissement des os (ostéomalacie) et leur fragilité (ostéopsathyrose). »

Nous ne parlerons ici que de cette deuxième altération.

« Il n'est pas rare de rencontrer sur les cadavres des os légers, cassants et fragiles. Si, sur de tels sujets, l'on presse du doigt l'extrémité des os longs, il pénètre sans effort dans sa substance, en faisant entendre une légère crépitation, et la dépression qu'on a ainsi pratiquée persiste. Il en est de même des os du carpe, du torse, des corps des vertèbres. Tous ces os peuvent facilement être écrasés. Séchés, leur substance devient comme vermoulue et facilement pulvérulente.

« La partie moyenne des os longs, plus résistants, ne s'enfoncé pas sous le doigt; mais au moindre effort qu'on fait pour les courber, elle casse *comme du verre*. L'examen anatomique de ces os montre que leur cavité médullaire s'est extrêmement agrandie aux dépens de la substance compacte; que les parois de cette cavité sont devenues excessivement minces et cassantes;

ce qui explique à la fois leur légèreté et leur fragilité. Les os du crâne ne sont pas exempts de cette altération. Alors ils sont en même temps amincis par la disposition du diploé; les deux tables qu'il séparait sont confondues en une seule.

« L'ostéopsathyrose se remarque particulièrement aux deux extrémités de la vie, dans l'enfance et dans la caducité. Elle peut être telle que des causes insignifiantes suffisent pour produire des fractures. On a vu trois enfants de la même famille se fracturer, dans l'espace de cinq ans, huit fois les bras et les jambes en faisant de légères chutes. Goodwin rapporte le cas d'une femme qui, dans l'espace de deux ans et demi, éprouva vingt-trois fractures : on ne découvrit chez elle aucune cause prédisposante autre que son âge avancé.

« Dans cette maladie on n'observe pas de gonflement aux os, si ce n'est dans la partie voisine des articulations.

« Le périoste n'est ni épaissi, ni abreuvé de sérosité, ni le siège d'aucun travail fluxionnaire; en un mot il n'y a point d'indice d'activité exaltée, point de surcroît de nutrition, c'est plutôt un appauvrissement, une inertie de cette même fonction. Une portion de gélatine serait-elle enlevée par l'effet de l'absorption augmentée? Mais les observations de Troja prouvent que la fragilité ne dépend ni de la surabondance de phosphate de chaux, ni de la diminution de gélatine.

« La moelle ne conserve pas non plus sa consistance : au lieu d'être huileuse, elle devient comme une gélatine dissoute; au reste rien ne prouve que la maladie de l'os ait commencé par cette altération de la substance médullaire.

« Après l'âge, les autres causes éloignées de la fragilité des os sont : le vice cancéreux, la cachexie scorbutique et le principe arthritique et le rachitisme.

« 1° L'action du vice cancéreux, sur le système osseux, est attestée par une foule d'exemples. Je ne citerai que les deux suivants :

« Hamilton a vu une femme affectée d'un cancer de la mamelle, se fracturer le fémur en voulant se lever de sa chaise. Strack père en a observé une autre qui, après avoir été opérée pour une semblable maladie, se cassa le même membre, étant couchée dans son lit, et par le seul effet de l'éternuement.

« 2° La cachexie scorbutique n'exerce pas une influence



FIG. 1

*Fillette de neuf ans atteinte de fragilité osseuse
avec sclérotiques bleues et crâne à rebord.*



FIG. 2

Crâne de profil.

Affaissement de la partie postérieure du crâne le faisant paraître dolichocéphale alors qu'il est brachycéphale (indice cranien : 84).

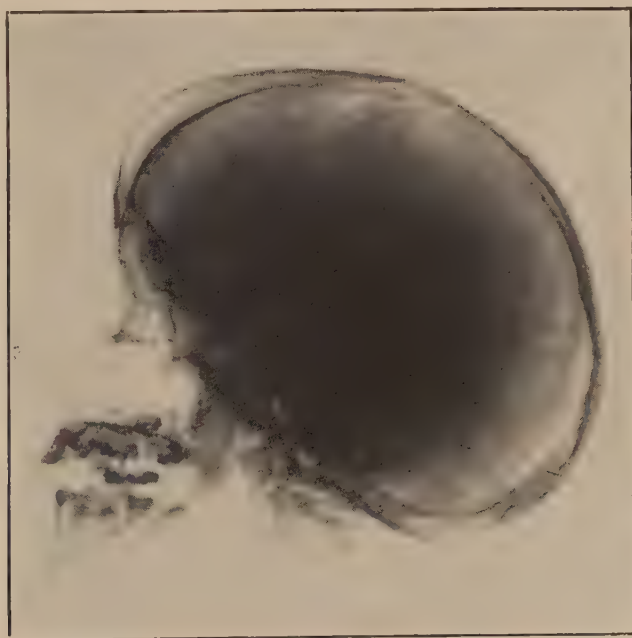


FIG. 2 bis.

Affaissement des parties latérales donnant une ombre bien au-dessous de la selle turcique. Apparence spongieuse des rochers.



FIG. 3

*Crâne de face. Saillie des temporaux,
aplatissement de la voûte crânienne.*



FIG. 4

Radiographie du membre supérieur gauche montrant une fracture consolidée de l'humérus.

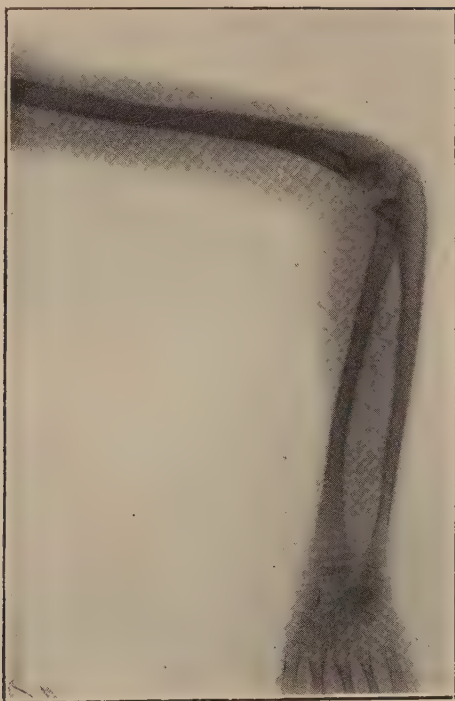


FIG. 5

Radiographie du membre supérieur droit.



FIG. 6

*Radiographie du membre inférieur droit
montrant une fracture du fémur avec chevauchement des fragments.*



FIG. 7

Radiographie du bassin et des deux fémurs. On remarque l'apparence spongieuse des trochanters et le cal au niveau de la fracture du fémur droit. (Radiographie prise le 20 juin 1930.)



FIG. 8

Radiographie du bassin et des deux fémurs. On remarque l'incurvation du fémur gauche et la consolidation de la fracture du fémur droit avec raccourcissement de cet os. (Radiographie prise le 25 oct. 1930.)



Fig. 9

Radiographie des deux jambes. On remarque la gracilité extrême des peronés aux extrémités inférieures, l'incurvation des os en dedans, la transparence exagérée des extrémités inférieures des tibias et des deux extrémités des peronés, la minceur de la couche corticale compacte aux extrémités des deux os.

moins fâcheuse, elle rend la substance osseuse entièrement vermoulue et friable. Lorsque sur les os plats, par exemple les os des îles, on essaie d'enlever le périoste, dans les endroits où il est fortifié par des fibres ligamenteuses, on enlève communément avec lui la couche de substance compacte qui revêt cet os et la substance spongieuse s'écrase avec la plus grande facilité.

« Plusieurs pièces de notre Muséum (Strasbourg) attestent ces altérations, d'ailleurs bien constatées.

« 3° La fragilité par cause arthritique a des caractères qui lui sont propres : c'est d'abord sa prédilection pour les articulations et, en second lieu, sa complication avec d'autres altérations, telles qu'ostéophytes, ankyloses, concrétions tophacées, etc...

« Qu'on examine les os des individus qui ont été longtemps tourmentés par la goutte, on les trouvera amincis, légers et extrêmement cassants; or les articulations sont alors ordinairement dans un état de fausse ankylose. Chez un homme arthritique de 62 ans, dont les membres, surtout les abdominaux, étaient restés dans un état de flexion tel que les genoux approchaient du menton, les condyles du tibia avaient passé derrière ceux du fémur et se trouvaient par conséquent dans le creux du jarret; la rotule avait contracté des adhérences avec la poulie cartilagineuse qui sépare les deux condyles du fémur; le ligament capsulaire était converti en tissu cellulaire; les cartilages semi-lunaires avaient disparu; il ne reste qu'un des deux ligaments croisés; celui qui est appelé « ligament postérieur de Winslow » était totalement détruit. La maladie avait commencé avec de violentes douleurs et un gonagra des plus opiniâtres. Peu à peu les douleurs s'apaisèrent et finirent par disparaître; mais les contractions contre nature des muscles fléchisseurs avaient produit une flexion incurable des genoux, des coudes, des poignets et de quelques phalanges.

« Les os étaient devenus minces, légers et extrêmement friables. Si ce malade ne s'est fracturé aucun os c'est, qu'entièrement perclus, il a gardé le lit six ans, au bout desquels il mourut de marasme.

« Cette fragilité et cette usure des os par cause arthritique, avaient été particulièrement signalées par Saillant, qui donne à cette maladie le nom de goutte médullaire parce qu'il la fait dépendre d'une dépravation de la moelle, opinion aussi erronée

que celle par laquelle il la considère comme une sorte de spina ventosa.

« Le même médecin cite deux observations dont l'une offre une particularité curieuse qui montre combien les os affectés de fragilité deviennent légers par l'effet de l'atrophie dont ils sont frappés. Le sujet de cette observation, placé dans un bain, surnageait constamment, il ne fut possible de le tenir plongé dans l'eau qu'à l'aide de deux personnes.

« Quant aux végétations osseuses, leur coexistence avec la fragilité arthritique, est digne de remarque. Quel rapport y a-t-il en effet entre l'amaigrissement des os cylindriques et ces excroissances osseuses qui entourent parfois les extrémités articulaires de ces mêmes os? Pourquoi l'atrophie d'un côté et l'hypertrophie de l'autre? La même cause peut donc produire des effets tout à fait disparates suivant qu'elle éprouve une direction particulière?

« 4° Les enfants rachitiques se fracturent fréquemment les membres, et il n'y a pas de cabinet anatomique qui ne renferme des squelettes de rachitiques avec des fractures bien ou mal réunies. Il est donc vrai que la fragilité puisse s'associer au ramolissement, et nous pourrions même le démontrer par des expériences prises sur des adultes. Mais M. Boyer (Mal. Chirurg., t. 3 dernier chap.) ne va-t-il pas trop loin en réunissant ces deux états et en n'en faisant qu'un symptôme de rachitisme?

« L'ostéopsathyrose peut s'associer à des altérations organiques très graves et cette complication, loin de jeter quelque lumière sur la nature de la maladie, la rend encore plus obscure. »

Ici suit l'observation de la « maladie singulière de la veuve Mélin, surnommée « la femme aux ongles ».

Cette malade, citée en 1776 par le Dr Saillant, présenta durant le cours de sa vie des phénomènes d'ordres divers, allant de la grande faiblesse, céphalalgies, anorexie, vomissements, douleurs articulaires à la cécité, en passant par une période de dix-sept ans où elle eut à essuyer une foule de maladies graves, accompagnées d'une forme d'ulcération des ongles qui les prolongea et les rendit charnus. Elle mourut après une crise de vomissements verdâtres et sanguinolents, présentant un météorisme du ventre et ayant souffert des douleurs atroces.

A l'autopsie on constata que les os étaient si minces, si

fragiles « qu'en pressant du doigt l'un des genoux, la tête du tibia se brisa et le doigt pénétra dans la cavité de l'os, la moelle était abondante et viciée. Les phalanges des doigts étaient poreuses, en les comprimant, on pouvait en faire sortir une mucosité blanche. La partie cartilagineuse de l'os était distincte dans toute sa substance et la partie terreuse était restée presque seule. Le cadavre de cette femme a été examiné par Vicq d'Azyr et Morand. »

II

Dans l'ordre chronologique, une seconde observation que nous trouvons et qui ne semble pas avoir été citée par les différents auteurs que nous avons consultés, est celle du Dr Paull de Londres, rapportée par le professeur Joseph Jones dans « Medical Archives of the Dublin Hospital Gazette », et qui a été publiée dans le « Dental Cosmos de Philadelphie », numéro de juin 1869, sous le titre de « Fragilitas Ossium ». Elle est intéressante par l'âge auquel les fractures se sont produites.

Le Dr Paull écrit que « tous les membres d'une famille habitant la commune d'Offenbach eurent des fractures; trois d'entre eux eurent deux fractures; un autre en eut trois, un autre encore cinq fractures des bras et des jambes; et que, pour produire ces lésions, il n'y avait pas eu de traumatismes violents. Leur père et grand-père, avant eux, avaient eu aussi des fractures des membres. » Le docteur Paull, de plus, décrit la famille comme étant bien portante, sans aucune trace de scrofule ou autre tare.

Il est remarquable qu'en aucun cas il n'y eût de fractures avant l'âge de huit ans, et l'on pourrait en déduire que cette fragilité osseuse particulière ne se développait que vers la puberté. Le Dr Paull conçoit que la cause de cette fragilité consiste en une modification des constituants chimiques des os, dans leurs relations réciproques.

« Il a été fréquemment observé que des hommes s'adonnant à l'usage de brandy font des fractures par suite d'une fragilité osseuse anormale. Ces cas de fractures nécessitent une longue

période de traitement pour leur consolidation. » Le Dr Paull cite le cas d'un homme de 54 ans qui entraînait dans cette catégorie : « Il se pendit à Goechlengen; les côtes, en particulier, se cassaient comme du verre et il suffisait de très peu d'effort pour briser les os longs. »

Mais si les fractures chez les vieux alcooliques ne se consolident que très lentement, nous sommes en présence d'une situation absolument contraire dans le cas de la famille citée plus haut; dans tous les cas de fractures chez eux, il y a eu consolidation extrêmement rapide, environ trois semaines. Il ne s'est jamais reproduit une autre fracture au niveau d'un ancien cal.

III

De très nombreuses contributions à l'ostéopsathyrose se trouvent dans la bibliographie après cette observation du Dr Paull. Elles présentent toutes, les défauts des précédentes et sont absolument incomplètes.

Nous arrivons à la thèse de Poirrier, Paris 1907, un travail remarquable qui résume à peu près l'étude de la maladie depuis ses origines.

Poirrier présente des observations personnelles et de nombreuses observations de différents auteurs. Aucune d'elles ne jette cependant une lumière nouvelle sur cette étrange affection. Dans son chapitre sur l'histoire, il est intéressant de signaler le passage suivant :

« Nombreux sont les cas de fractures spontanées dans les gommès syphilitiques, dans les affections cancéreuses des membres, d'une part; et dans un certain nombre de maladies du système nerveux : tabès, paralysie générale progressive, névrites, d'autre part.

« Mais se trouvant en présence de cas qui ne relevaient d'aucune de ces causes, les auteurs anciens furent embarrassés et c'est ainsi que Fabrice de Hilden, au ^{xvii}^e siècle, Jacquinelle, Saviard, Monblet, Erckmann, au ^{xviii}^e siècle, pensèrent à les faire entrer dans le cadre du rachitisme et de l'ostéomalacie. »

Et Poirrier ajoute : « Ne sommes-nous pas autorisés à penser que les deux affections ne s'excluent pas si radicalement ; que

si entre elles il n'y a pas parenté, il n'y a pas du moins antagonisme ? »

Et il conclut en disant :

« 1° L'ostéopsathyrose est une affection de la période de développement, différente du rachitisme, mais quelquefois associée à lui ;

« 2° Son étiologie et sa symptomatologie sont assez bien connues depuis une centaine d'années ;

« 3° Son anatomie pathologique l'est moins bien. »

IV

La prochaine étape importante qui retiendra notre attention dans l'étude de la maladie, nous est fournie par la thèse de Jorge de Andrade Maia, Paris 1920. Il cite deux observations intéressantes parce que plus détaillées que celles des auteurs précédents. Nous les reproduisons toutes les deux :

« *Observation N° 1 (personnelle) : Service du professeur Marfan.*

M., Yvonne : premier examen fait le 17 juin 1919, l'enfant âgée de quatorze mois.

« *Antécédents héréditaires* : Père et mère bien portants, la mère n'a jamais eu de fausse couche.

« *Antécédents personnels* : Premier enfant, née à terme, pesant 3 kil. 400. Accouchement normal. Allaitement au biberon.

« *Histoire de la maladie* : Le 30 mai, la nourrice a constaté une tuméfaction à la cuisse gauche. L'enfant fut conduite dans le service chirurgical des Enfants Malades. Le Wassermann est fortement positif. Le 17 juin, l'enfant est admise à la crèche de notre service. Son poids est de 6 kil. 650; son état de nutrition, bon; l'état de la peau, normal; gros ventre flasque, hypotonie musculaire très accentuée. Nous n'avons pas constaté de micro-polyadénopathie.

« L'examen des organes ne montre rien d'anormal. L'examen du système osseux :

« Crâne normal.

« Incurvation du fémur gauche formant un angle obtus, ouvert en arrière et donnant l'impression d'une fracture consolidée avec cal vicieux.

« Humérus : cal exubérant et vicieux situé à la partie moyenne des deux humérus.

« Tibia droit : aux deux tiers inférieurs un cal exéburant.

« La radiographie faite le 20 juin révèle six fractures :

« Fracture de la partie moyenne de la diaphyse fémorale gauche avec cal exubérant ;

« Fractures consolidées du tibia et du péroné droits ;

« Fractures consolidées du tibia gauche ;

« Fractures des deux humérus.

« *Observation N° 2* du professeur Marfan et du docteur Augier, de Lille :

« Fille née quinze jours à trois semaines avant terme, pesant à sa naissance 3 kil. 630. Grossesse et accouchement normaux.

« *Antécédents héréditaires* : consanguinité des parents.

« *Antécédents personnels* : troisième enfant, les deux autres enfants sont bien portants. Croissance normale.

« *Histoire de la maladie* : à 7 semaines, fracture de l'épiphyse supérieure du fémur gauche et fracture du quatrième métacarpian. A 9 semaines, fracture de la clavicule droite. A 4 mois, fracture du cubitus gauche, douze fractures des côtes, fractures des deux humérus, fracture du fémur droit.

« Des contractures musculaires secondaires aux multiples fractures sont notées. A l'âge de 9 mois, l'enfant ne peut ni tenir sa tête droite, ni se tenir assise; son poids est alors de 6 kil. 620. A partir de ce moment, elle perd l'appétit, devient apathique et meurt à 20 mois.

« On lui avait fait un traitement de thymus, des préparations calciques, de la thyroïdine et de l'adrénaline. »

De Andrade Maia, dans ses conclusions, insiste sur l'impossibilité de préciser l'étiologie de l'ostéopsathyrose dans l'état actuel de nos connaissances sur les dystrophies osseuses. Les théories émises pour expliquer la fragilité osseuse ne peuvent satisfaire complètement l'esprit. Ce sera, dit-il, par la connaissance approfondie de l'ostéogénèse normale qu'il nous sera donné de préciser les causes de la fragilité osseuse.

Il ajoute que les progrès de l'anatomie pathologique et de l'étiologie auront sans doute pour résultat de démembrer les entités morbides confondues jusqu'à présent. Pour le moment, faute de ces travaux, il est préférable de garder le terme

d'ostéopsathyrose qui indique bien le seul symptôme connu : la fragilité osseuse.

Les fractures multiples peuvent coïncider avec l'anomalie des sclérotiques bleues, mais cette coïncidence n'a rien d'absolu. Des individus qui ont les sclérotiques bleues ne font pas forcément des fractures multiples et vice versa. Le facteur principal de la fragilité osseuse n'étant pas connu, dit-il en concluant, la thérapeutique employée est empirique et les résultats sont dans la majorité des cas sans grand effet sur la marche de l'affection.

CHAPITRE III

CRITIQUE

Nous avons passé en revue l'ostéopsathyrose depuis sa première description par Lobstein jusqu'à une époque récente. Nous ne trouvons nulle part un exposé clair et détaillé de la maladie. Le professeur Poncet insiste sur ce point : « On voit, dit-il, que Lobstein avait créé le mot d'ostéopsathyrose pour désigner un état des os, caractérisé par une fragilité telle qu'ils se fracturent sous l'action de causes déterminantes nulles ou inappréciables. Tous les processus de raréfaction étendue et prononcée de la substance osseuse tendent évidemment à amoindrir considérablement sa résistance. La fragilité osseuse est, en somme, le symptôme de l'atrophie régressive arrivée au plus haut degré ; mais cette lésion est secondaire à une foule de causes extrêmement variées et à peu près toujours insaisissables. Cependant, ajoute le professeur Poncet, on rencontre une affection singulière du système osseux qui paraît jusqu'à présent exister par elle-même et qui se trouve précisément constituée par cette fragilité de la totalité du squelette. Il s'agit d'une forme de fragilité idiopathique des os et c'est à elle que nous réservons le nom d'ostéopsathyrose. »

Nous nous apercevons par ce qui précède que le professeur Poncet avait trouvé utile de limiter l'étendue de l'appellation d'ostéopsathyrose aux seuls cas d'une maladie qui semblait se dessiner, mais que Lobstein n'avait peut-être même pas soupçonnée dans le grand chapitre qu'il écrivit : « De l'appauvrissement des os. »

D'autre part, d'après les études qui précèdent, et qui résument l'historique de la maladie, nous pouvons nous demander qu'est-ce que l'ostéopsathyrose idiopathique ? Il est difficile d'en donner une définition, il serait facile d'en donner plusieurs

en nous adressant successivement aux différents auteurs que nous venons d'étudier, mais nous n'aurions rien trouvé qui puisse vraiment nous satisfaire. Ce qu'il y a de certain, c'est que cette appellation ne rappelle aucun tableau clinique défini, ni aucune lésion anatomo-pathologique connue. Elle a été fausement attribuée à une maladie, quand elle était la définition d'un syndrome. Elle a été plus tard enrichie du mot idiopathique ce qui est aussi une erreur, cette fragilité osseuse a certainement une cause, connue ou non.

CHAPITRE IV

LES HOMMES DE VERRE

Nous arrivons maintenant à la description de la maladie, faite par M. Apert, en 1928, dans un article qui jette de la lumière, pour la première fois, sur cette affection que nous avons suivie à tâtons dans une obscurité presque complète.

Cet article de M. Apert restera, au cours de ce travail, notre fil directeur, et nous nous excusons, par avance, des emprunts que nous y ferons.

Il convient, dit M. Apert, de démembrer le syndrome de Lobstein. Outre les fragilités osseuses deutéropathiques de natures diverses et susceptibles de se manifester à des âges très divers (fractures de la dysplasie périostale du fœtus, fractures multiples des nourrissons rachitiques, fractures des ostéomalacciques, ostéoporose sénile), et à côté de fragilités osseuses survenant accidentellement, sans cause décelable, au cours de la vie, il est bien établi qu'il existe une maladie spéciale, hérédofamiliale, constituée dès la naissance et dont la fragilité osseuse n'est que le caractère le plus manifeste ; une série d'autres caractères font au même titre partie intégrante du tableau morbide ; c'est leur coexistence constante avec la fragilité osseuse qui caractérise la maladie.

Nous allons les décrire tour à tour :

« 1° *Fragilité osseuse*. — Elle se manifeste par la facilité des fractures comme conséquence de traumatismes les plus minimes. Ainsi, un jeune homme saute en l'air de joie, à quelques centimètres de hauteur, à l'annonce d'un projet de voyage ; en retombant sur le sol il se fracture la jambe. Plus souvent, par suite d'un faux pas, le malade tombe de sa hauteur, et, dans sa chute, se fracture la jambe ou un des os de l'avant-

bras, plus rarement l'humérus, le fémur, une ou plusieurs côtes, l'une ou l'autre clavicule. Le plus souvent, et en raison du peu d'intensité du traumatisme, le déplacement est minime ; la solution de continuité reste partiellement ou totalement sous-périostée, la consolidation est prompte ; chez une fillette que nous avons observée, non seulement aucune déformation osseuse ne subsistait deux ans après une fracture de jambe, mais la radiographie ne révélait plus aucune différence de structure avec les os du côté opposé.

« Quand le traumatisme est plus important, la fracture peut être comminutive ; il en fut ainsi chez le père de la fillette dont nous venons de parler : un jour qu'il tirait sur une corde, celle-ci se détacha, il chancela, tomba sur un perron voisin et son avant-bras porta contre le rebord de l'une des marches du perron. Les os de l'avant-bras furent brisés en plusieurs endroits, un gros fragment détaché traversa la peau et dut être remis en place par Pierre Duval, à la façon d'une greffe étrangère. Malgré l'importance des dégâts, la guérison fonctionnelle fut complète et la morphologie bien conservée. On voit que la consolidation reste facile même quand le déplacement a été considérable et les dégâts importants. »

M. Apert continue :

« 2° *Conformation et structure des os.* — Les constatations nécropsiques sont exceptionnelles puisque l'affection ne compromet pas la durée de la vie. Mais la radiographie y supplée en partie. Les os longs des membres sont grêles et leur diaphyse a tendance à s'infléchir selon une courbe régulière à très grand rayon ; c'est une inflexion portant également sur toute l'étendue de l'os et non des déviations avec déformation des épiphyses comme dans le rachitisme. La gracilité et l'inflexion sont surtout marquées aux péronés dont le volume est parfois réduit aux dimensions d'un crayon. En outre, les os sont anormalement perméables aux rayons ; la couche compacte est amincie au niveau des diaphyses et va s'amincissant encore et disparaissant même sur les radiographies lorsqu'on arrive aux extrémités des diaphyses. Les épiphyses sont également plus transparentes que normalement, mais leur forme générale et la contexture des travées osseuses ne présentent rien de particulier. Les lignes

d'ossification le long des cartilages diaphyso-épiphysaires sont normales.

« On voit le plus souvent vers les extrémités de la diaphyse de minces lignes noires, légèrement onduleuses, parallèles à l'interstice diaphyso-épiphysaire, au nombre de 2, 3, 4, 5 et distantes l'une de l'autre de 5, 6, 7 mm. Mais on sait que le fait se voit assez fréquemment chez les enfants malingres dont la croissance se fait par à-coups.

« 3° *Crâne à rebord*. — La forme du crâne est très particulière. Le nom de crâne à rebord est justifié par la saillie de l'occiput et surtout des régions temporales ; celle-ci, parfois, est telle, que les oreilles sont rabattues en bas par la saillie osseuse, la moitié supérieure du pavillon est pliée à angle sur la partie sous-jacente au conduit auditif. » Cette disposition était très nette chez un des sujets de M. Apert, garçon de dix-huit ans dont la photographie est reproduite ici.

Les radiographies du crâne sont intéressantes. Prises de profil, elles montrent la voûte crânienne basse, la région occipitale projetée en arrière, l'apparence est celle d'un crâne fortement dolichéphale et pourtant l'indice crânien est fortement brachycéphale, atteignant de 85 à 87. C'est que le crâne est affaissé considérablement sur lui-même ; s'il est saillant à l'occiput, il l'est encore plus aux tempes.

M. Apert continue :

« 4° *Laxité ligamenteuse*. — Dans certaines familles ostéopsathyrosiques, les foulures, les entorses, les luxations sont aussi fréquentes que les fractures. Velpeau l'avait signalé dès 1847. En outre, on note souvent une laxité ligamenteuse assez accentuée pour qu'on puisse réaliser des positions anormales ; les articulations du genou et des coudes sont susceptibles, dans l'extension, de dépasser la rectitude et d'être placées à angle obtus ; l'extensibilité des poignets et des doigts peut être telle que l'extrémité du médus arrive à toucher l'avant-bras. Cette laxité se corrige toutefois avec l'âge.

« 5° *Sclérotiques bleues*. — La constatation dans l'ostéopsathyrose familiale d'une teinte foncée très particulière du « blanc » de l'œil avait échappé aux premiers auteurs et n'a été signalée que tardivement (Eddowes, 1900). Mais depuis lors elle a été constamment retrouvée, et la coexistence des deux altéra-

tions chez les mêmes sujets de mêmes familles a pu parfois être suivie pendant quatre et cinq générations et chez des vingtaines et des trentaines de sujets d'une même lignée. La teinte est bleuâtre dans les cas peu accentués et est alors semblable à celle qui est normale chez le nouveau-né ; dans les cas typiques, la sclérotique est beaucoup plus foncée, ardoisée, bistrée, violacée ; on a comparé sa teinte à celle des dessins violacés de la porcelaine de Rouen.

« A quoi tient cette couleur des sclérotiques ? Il est certain qu'elle est due à la transpiration du pigment noir rétinien à travers une sclérotique plus transparente que normalement. Le pigment rétinien est noir ; mais on sait qu'à travers les membranes fibreuses, le noir apparaît violacé ; c'est la couleur habituelle des tatouages des apaches, qui sont dus à l'introduction par piqûres dans le derme de parcelles d'encre de Chine ; de même la tache bleue sacrée mongolique, qui existe 90 fois sur 100 au haut du pli interfessier chez les enfants de race jaune et de 1 à 4 pour cent chez les enfants de races brunes européennes, doit sa teinte bleue à des cellules chargées de pigment noir existant à la face profonde du derme (et non pas dans les cellules du corps muqueux de Malpighi comme chez les nègres) ; on peut encore citer l'apparence bleuâtre des veines sous-cutanées chargées de sang noir vues à travers le derme.

« On a attribué la plus grande transparence de la sclérotique, tantôt à une diminution de son épaisseur, que Buchanan a, dans un examen histologique, trouvé diminuée des deux tiers, tantôt à une moindre teneur en chaux entraînant une translucidité exagérée ; ce dernier avis est celui de Bronson qui a trouvé histologiquement que la sclérotique avait son épaisseur normale.

« 6° *Troubles auditifs*. — Bronson a signalé la constance presque absolue de la surdité progressive chez les malades arrivés à l'âge adulte d'une famille ostéopsathyrosique qu'il a étudiés. Sur huit adultes malades, sept de l'un ou l'autre sexe en étaient atteints, le huitième était mort à vingt-trois ans et aurait peut-être été frappé aussi s'il avait vécu davantage. Deux des sujets de Bronson furent examinés otologiquement. On constata que la conduction osseuse du son du diapason était mieux conservée que la conduction aérienne. Comme ce symptôme est le signe le plus caractéristique de l'otosclérose, ce fut

à des lésions d'otosclérose que furent attribués les troubles auditifs. »

L'examen otologique de deux malades de M. Apert, pratiqué par M. Le Mée, a conduit à une conclusion différente. M. Le Mée a constaté des membranes tympaniques plus obliques que normalement, ce qui est en rapport avec la déformation des régions temporales ; les membranes étaient en outre plus minces que d'ordinaire, avec cette perception auditive diminuée pour les sons graves. Le son du diapason était mieux perçu transmis par le crâne que par l'air. Cette constatation implique un défaut de transmission par l'oreille moyenne. La minceur anormale de la membrane tympanique accompagnée sans doute de la faiblesse et de la laxité des ligaments des osselets, explique ce défaut aussi bien que l'otosclérose, et concorde beaucoup mieux que celle-ci avec tout l'ensemble de la maladie.

Bronson a observé une seconde famille ostéopsathyrosique dans laquelle, au contraire, les troubles auditifs manquaient.

7° Troubles de la contractibilité électrique des muscles. — Ils ont été signalés par Larat, Voisin et Tixier, et confirmés par Bolten. Ils existent dans tous les muscles également, sans prédominance sur les membres qui ont été fracturés. Ils doivent être considérés comme congénitaux. Ils consistent en affaiblissement de la contraction au courant faradique, et en forte diminution de l'intensité de la contraction au courant galvanique avec modification très particulière de la forme de la contraction : au lieu de l'angle aigu normal, avec ascension rapide, puis descente rapide, la courbe est arrondie avec descente lente. Cette forme de contraction rappelle celle qui est normale pour le muscle lisse.

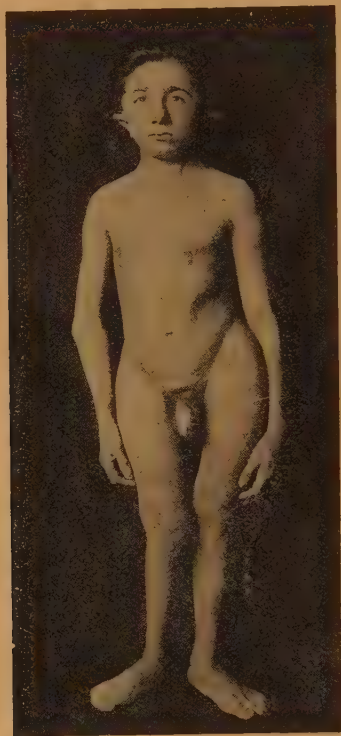
C'est, en somme, une réaction de dégénérescence incomplète, comme on en observe à la suite de certains traumatismes neuromusculaires au début de leur évolution, ou au cours de leur réparation.

8° Troubles divers. — M. Apert groupe sous ce titre certaines particularités observées chez les ostéopsathyrosiques, mais dont la présence semble plus rare que pour celles notées dans les paragraphes précédents.

Bolten a relevé sur les sujets qu'il a observés la minceur et

la fragilité des cheveux; la fréquence des taches laiteuses sur les ongles et les dents et les lacunes de l'émail dentaire.

Chez un des sujets examinés par M. Apert, garçon de dix-ans, dont la photographie est jointe au texte, les dents étaient



(Cliché Presse Médicale.)

FIG. 10

Garçon de 17 ans atteint de fragilité osseuse avec sclérotiques bleues et crâne à rebord. Déformations du squelette consécutives aux nombreuses fractures (38). La partie supérieure des pavillons des deux oreilles est refoulée en dehors et en bas par la saillie des temporaux.

translucides et de teinte gris-jaune très clair, rappelant celle de la corne blonde.

Cette translucidité des dents est chose très rare et non mentionnée dans les traités de stomatologie que nous avons pu consulter. On la retrouve toutefois chez la petite malade de notre observation ainsi que chez sa grand'mère, sa mère et sa tante, qui toutes rentrent bien dans le cadre de l'ostéopsathyrose.

Bolten mentionne encore chez les ostéopsathyrosiques la fréquence des migraines, des troubles vaso-moteurs, de l'acrocyanose, de l'onglée aux doigts et aux orteils.

Les troubles ne se limitent donc pas seulement au tissu fibreux, ni même aux tissus musculaires mais s'étendent aux phanères ectodermiques (dents, ongles, cheveux).

A propos de cette remarquable étude de notre maître, M. Apert, il est intéressant de signaler l'observation suivante de M. Noël Fiessinger, concernant une ostéopsathyrosique atteinte d'une pleuro-péricardite tuberculeuse en évolution.

Cette malade a fait l'objet d'une présentation à l'une des conférences du lundi à l'hôpital de la Charité, dont le compte rendu a paru dans le « Journal des Praticiens » du 28 février 1931.

« La malade que je vous présenterai, dit M. Fiessinger, n'est pas encore guérie. Elle est actuellement en traitement, salle Frère-Côme, lit n° 14. Il s'agit d'une jeune dactylo de vingt-sept ans. Avant de vous décrire l'évolution de son syndrome pleuro-péricardique, je dois vous signaler qu'elle présente une maladie curieuse et rare d'ailleurs, une ostéopsathyrose ou maladie de Lobstein (de Strasbourg, 1829-1833). C'est une *femme de verre* dont E. Apert a parfaitement résumé les caractères en la nommant fragilité osseuse hérédo-familiale avec crâne à rebord, sclérotiques bleues et troubles auditifs.

« En quelques mots je vous exposerai ses symptômes :

« 1° *Caractère hérédo-familial* : Sa mère a soixante ans, elle a les mêmes sclérotiques bleues, le même crâne, et s'est fracturé le genou.

« Trois frères de sa mère ont les mêmes crânes et les mêmes yeux. Un de ces frères est marié, il a trois enfants qui présentent les mêmes caractères, et l'aîné a déjà manifesté sa fragilité osseuse.

« Notre malade a eu un enfant en 1930, il avait les yeux bleus mais vient de mourir le 14 janvier 1931 de broncho-pneumonie.

« 2° *Fragilité osseuse*. — Cette malade s'est fracturé l'avant-bras et le coude gauche. Ces fractures se sont consolidées facilement. Une fracture ignorée a été découverte par nous, sous forme d'une fracture de l'olécrane droit qui est séparé du cubitus par une pseudarthrose, si bien qu'il forme une véritable rotule du coude.

« Sur les radiographies de ces fractures, on remarque la perméabilité anormale aux rayons. Les os sont graciles et clairs. Les épiphyses sont particulièrement perméables. Cet aspect permet d'expliquer la fragilité des os, elle a sa cause dans « une abondance exagérée des ostéoblastes, contrastant avec la gracilité de la substance fondamentale osseuse alentour, et l'irrégularité de la calcification ». Il existe enfin des laxités anormales des capsules articulaires qui expliquent les subluxations des coxo-fémorales que démontre la démarche de canard.

« 3° *Déformation du crâne.* — Le crâne est tassé, avec saillie de l'occiput en arrière et des temporaux sur les côtés, les oreilles sont rabattues en bas, c'est le crâne à rebord si bien décrit par Apert. Sur les radiographies du crâne, on est frappé du tassement si curieux de ce crâne qui s'est aplati de haut en bas, comme sous l'effet d'un coup de poing.

« 4° *Sclérotiques bleues.* — Par suite, semble-t-il, de l'amincissement de la sclérotique, l'œil prend une teinte bleue évidente et curieuse. Cette teinte bleuâtre de la sclérotique se retrouve chez plusieurs membres de la famille de notre malade.

« Enfin, pour être au complet, nous signalerons la légère dureté de l'oreille de cette malade. Cette ostéopsathyrose se trouve ainsi des plus typiques. Rien ne manque à sa symptomatologie et cette malade est un exemple démonstratif de maladie de Lobstein. »

Nous avons pu voir à l'hôpital de la Charité, dans le service du docteur Noël Fiessinger, la malade dont il est question dans l'observation que nous venons de reproduire et nous avons été frappé de la facilité d'établir le diagnostic comme l'a d'ailleurs fait le docteur Fiessinger, en suivant la description de la maladie donnée par le docteur Apert.

CHAPITRE V

ÉTIOLOGIE — PATHOGÉNIE

Nous passerons en revue les opinions des différents auteurs afin de pouvoir juger de leurs valeurs respectives, dans ce chapitre où les hypothèses les plus variées devront être admises.

A. *Causes prédisposantes générales.* — Lobstein cite l'âge, enfance et caducité, le vice cancéreux, la cachexie scorbutique, le principe arthritique et le rachitisme comme les causes prédisposantes de l'ostéopsathyrose.

Le Docteur Paull, ayant soigné une famille où aucun des membres ostéopsathyrosiques ne fit une fracture avant l'âge de huit ans, croit à l'influence de la puberté, et d'une modification à cette époque des constituants chimiques des os dans leurs relations réciproques.

Gürlt, après une longue étude, conclut à l'identité de l'ostéopsathyrose avec l'hémophilie et nous laisse ensuite sans éclaircir davantage le mystère des deux maladies.

Moreau croit à une lésion nerveuse pour expliquer la fragilité osseuse. C'est une ostéotropho-névrose. Il n'y a cependant aucune confirmation anatomo-pathologique.

Ferrier relève la décalcification générale de l'organisme os légers et caries dentaires. La radiographie indique l'augmentation de la transparence des os sous les rayons.

Poirrier l'associe parfois au rachitisme. Soli, avec ses expériences d'extirpation du thymus amenant des troubles d'ossification, croit à une défaillance glandulaire.

De Andrade Maia constate une spécificité nettement établie dans ses deux observations. Il voit d'autre part, des cas certains

d'ostéopsathyrose cités par Zerbino, Resende-Puech, Cramvel et d'autres, où la réaction de Wassermann a toujours été négative. De Andrade Maia insiste sur l'impossibilité de préciser l'étiologie de l'ostéopsathyrose dans l'état actuel de nos connaissances sur les dystrophies osseuses. Les causes, d'après lui, seront révélées par la connaissance approfondie de l'ostéogénèse.

M. Apert, se basant sur des études approfondies, examens histologiques et analyses chimiques des os de ces malades, trouve un périoste mince, l'intégrité de la moelle osseuse, ainsi que des cartilages de conjugaison et de l'ossification enchondrale; la lésion essentielle serait une abondance exagérée des ostéoblastes contractant avec la gracilité de la substance fondamentale osseuse alentour et l'irrégularité de sa calcification, due probablement à un trouble de la surrénale, de la thyroïde ou plutôt de la parathyroïde, qui exerce certainement une action dans le métabolisme du calcium et la croissance osseuse. Les analyses chimiques, d'autre part, ainsi que les mesures de calcémie et de phosphatémie, n'ont pas donné des chiffres différant sensiblement des chiffres normaux.

M. Nageotte croit à la syphilis, agissant directement d'abord et indirectement par une lésion sur les glandes à sécrétion interne ensuite.

Nous nous rallions à l'hypothèse de M. Apert, qui semble pouvoir nous donner la meilleure explication du phénomène de dyscalcification dentaire que nous avons observé dans ces cas. Ce sera sans doute par les travaux d'endocrinologie que la question sera résolue.

B. *Age et fréquence.* — Lobstein, comme nous l'avons dit, trouve les cas de fragilité osseuse dans l'enfance et la vieillesse.

Le docteur Paul à la puberté seulement.

Le professeur Poncet déclare que l'affection est surtout juvénile.

Bronson cite des cas de persistance de l'affection avec la première fracture à quatre ans, la dernière à quarante-six ans.

Schmitt expose un cas de rémission chez une famille d'ostéopsathyrosiques, où le second fils commence par une fracture du

fémur dans la première année. Pendant dix ans il n'a plus de fractures, mais à onze ans et à treize ans il fait deux fractures du fémur.

M. Apert nous montre aujourd'hui que la maladie est instituée dès la naissance.

C. Prédominance du sexe et familialité. — Il avait été rapporté par d'anciens auteurs que la fragilité osseuse avait une prédilection pour le sexe masculin. Nous croyons que si les garçons ont été plus souvent sièges de fractures que les filles, il est probable que c'est que leurs jeux sont plus violents et le risque de l'accident plus grand en conséquence.

M. Apert, se basant sur les nombreux arbres généalogiques publiés, a pu établir rigoureusement sous quel mode s'effectue la transmission héréditaire. Il déclare qu'à partir du moment où la maladie apparaît dans une famille, elle se transmet toujours directement de père ou mère à fils ou à fille sans aucune prédominance de l'un ou l'autre sexe.

Jamais elle ne reparait dans la descendance d'un membre de la famille resté lui-même indemne. Il n'y a donc jamais hérédité atavique, mais toujours hérédité continue. Parmi les enfants des sujets malades, la moitié tiennent du conjoint sain et restent totalement sains, la moitié tiennent du conjoint malade et sont eux-mêmes malades. La maladie s'hérite donc à la façon d'un caractère mendélien dominant. Les conséquences eugéniques sont nettes : il n'y a aucun danger, malgré l'hérédité, à épouser un sujet sain appartenant à une famille ostéopsathyrosique; en revanche, si on épouse un sujet malade, on a chance d'avoir un enfant sur deux atteint d'ostéopsathyrose.

D. Nombres et caractères des fractures. — Le nombre varie avec chaque malade. Chaussier a pu compter chez un enfant mort 24 heures après la naissance, le nombre extraordinaire de cent treize fractures. Le professeur Poncet cite un malade qui, à l'âge de douze ans, avait eu quarante et une fractures. Marfan a rapporté l'observation d'un enfant qui a commencé de se fracturer à quatre mois et est mort à vingt mois ayant dix-neuf fractures. Le garçon de dix-sept ans dont la photographie est dans le texte, un cas de M. Apert, a eu trente-huit fractures.

Il semble y avoir une prédominance aux membres inférieurs, les fractures sont dans la règle, peu douloureuses. Elles ne s'accompagnent que de peu de réactions habituelles et se consolident avec rapidité.

Le docteur Noël Fiessinger a découvert sur la malade dont nous avons reproduit l'observation, une fracture de l'olécrâne droit ; nous-mêmes avons découvert à la radiographie, sur la malade de notre observation, une fracture de l'humérus. Ces deux fractures n'étaient pas connues par les malades.

CHAPITRE VI

SYMPTOMES

Voici actuellement, grâce à M. Apert, comment il nous sera possible de reconstituer la maladie alors que l'examen somatique ne semble révéler rien de particulier :

- a) Fragilité osseuse;
- b) Crâne à rebord;
- c) Sclérotiques bleues;
- d) Troubles auditifs;
- e) Troubles de la contractilité électrique ;
- f) Troubles de la calcification des dents;
- g) Troubles des ongles et des cheveux.

Tous ces symptômes se retrouvent chez les sujets malades, avec seulement des différences d'intensité.

Il y a donc une corrélation complète entre les différents symptômes du mal ; tous sont sous la dépendance *d'une même unité morbide héréditaire*.

Il ne faudra pas oublier le caractère familial de l'affection et que, dans certaines lignées, le cadre symptomatique est plus restreint, soit que les troubles auditifs fassent défaut, soit même que la maladie soit réduite aux sclérotiques bleues sans fragilité osseuse; mais dans le cadre d'une même lignée, la maladie se transmet toujours sous la même forme comme conséquence d'une seule et unique unité morbide héréditaire.

CHAPITRE VII

DIAGNOSTIC

A. — DIAGNOSTIC POSITIF

Le diagnostic clinique est des plus faciles quand on pense à la maladie et qu'on en recherche les multiples manifestations. Même les cas frustes seront reconnus, grâce à la coexistence de cas plus démonstratifs dans la même famille.

B. — DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

a) *Chez les jeunes.* — Une cause fréquente de fractures répétées sans grand traumatisme dans le jeune âge, c'est le rachitisme. Comme les fractures de l'ostéopsathyrose, les fractures rachitiques se font sans grand déplacement (ce qui s'explique du reste en partie par le peu de force du traumatisme), mais elles se consolident moins rapidement. Les fractures multiples rachitiques ne se voient que dans les rachitismes accentués; alors on ne manquera pas de constater les stigmates du rachitisme confirmé; on notera un crâne brachycéphale, mais carré par accentuation des quatre bosses frontales et pariétales, et non pas affaissé avec un rebord temporal comme dans l'ostéopsathyrose. Enfin, si on voit souvent plusieurs enfants d'un même ménage atteints de rachitisme, ce qui s'explique parce qu'ils ont subi de façon analogue une alimentation vicieuse et des troubles rachitigènes, le rachitisme pourtant n'est pas une maladie hérédo-familiale à la façon de l'ostéopsathyrose. La notion familiale, la teinte des conjonctives, la gracilité des os même dans leurs épiphyses distingue suffisamment l'ostéopsathyrose.

Les fractures multiples intra-utérines sont une autre maladie que l'ostéopsathyrose; la notion familiale fait défaut ainsi que la teinte ardoisée des sclérotiques. Il faut toutefois se méfier que la minceur des sclérotiques du nouveau-né fait qu'elles ont normalement une teinte bleuâtre qui serait anormale chez un adulte; mais dans l'ostéopsathyrose, cette teinte est beaucoup plus accentuée. Porak et Gustave Durante ont montré que certains de ces cas relevaient d'un trouble de l'ossification, caractérisé par un aspect histologique particulier. Ils ont donné à cette affection le nom de dysplasie périostale.

Dans la dysplasie périostale, le crâne est mou à la naissance par retard de l'ossification. Il s'affaisse et en s'ossifiant réalise une forme analogue à celle qu'on note dans l'ostéopsathyrose. Il y a donc certainement des similitudes entre les deux maladies; mais la dysplasie périostale est une maladie du fœtus, tandis que l'ostéopsathyrose ne donne en général de fractures qu'après la naissance; la première est isolée dans les fratries; la seconde est nettement familiale, héréditaire, mendélienne.

Il y a bien une maladie, elle aussi familiale, héréditaire, mendélienne, comme l'ostéopsathyrose, et s'accompagnant jusqu'à l'âge adulte de défaut d'ossification du crâne. C'est la dysostose cléido-cranienne. Dans les cas types, la clavicule manque sur une large étendue; parfois elle est seulement fissurée et pourrait simuler une fracture, mais on ne note pas les fractures multiples des membres de l'ostéopsathyrose et on ne comprend vraiment pas comment certains auteurs ont pu rapprocher les deux maladies. Ainsi donc, la dysostose cléido-cranienne est familiale, mais ne ressemble en rien à l'ostéopsathyrose de Lobstein; la dysplasie périostale de G. Durante y ressemble beaucoup plus, mais elle n'est pas hérédo-familiale et les fractures qui la caractérisent se produisent déjà avant la naissance. Il y a toutefois des cas de passage entre la maladie de Lobstein et celle de Porak et G. Durante et, parmi les cas d'ostéopsathyrose incontestable que j'ai pu examiner, dit M. Apert, je rappelle le sujet déjà examiné par Lesné, et qui, ayant subi trente-huit fractures, ayant un crâne à rebord et des sclérotiques non pas très foncées mais teintées, et en outre des dents mal calcifiées, transparentes, avait eu les cuisses brisées dès sa naissance

(il était né, il est vrai, par le siège) et n'avait aucun antécédent familial d'ostéopsathyrose; son père était syphilitique et sa mère goitreuse, étiologies qu'on ne rencontre pas habituellement dans l'ostéopsathyrose. Mais de tels cas intermédiaires sont tout à fait exceptionnels.

b) Chez les vieillards. — A l'autre extrémité de la vie, certains vieillards se fracturent les os avec une grande facilité. Lobstein lui-même en cite un cas démonstratif. Il ne s'agit plus là d'ostéopsathyrose, mais d'ostéoporose sénile. La raréfaction porte surtout sur les parties spongieuses, et on sait combien est fréquente chez les vieillards, à la suite de traumatismes insignifiants, la fracture du col du fémur; la conformation de cette partie osseuse explique qu'elle soit le siège habituel de ces fractures. Cette fragilité osseuse des vieillards n'a aucun rapport avec l'ostéopsathyrose.

CHAPITRE VIII

ÉVOLUTION, COMPLICATIONS, PRONOSTIC

La maladie peut avoir une évolution assez variable. Il semble cependant qu'elle s'atténue nettement avec l'âge. La fragilité osseuse n'est pas incompatible avec une longue survie, cependant la présence fréquente à l'hôpital, par suite des fractures, peut prédisposer, sur un terrain affaibli, à des affections de toutes natures sans compter l'état arriéré, par suite de l'absence forcée d'éducation. Actuellement, les deux malades que nous avons vues sont toutes deux atteintes de tuberculose. Celle de notre observation personnelle est condamnée, sa survie ne se compte plus qu'en semaines.

Il peut y avoir aussi de nombreuses complications du côté des fractures et l'ensemble de ces points nous fait émettre sur la maladie en général un pronostic plutôt réservé.

CHAPITRE IX

TRAITEMENT

Poirrier recommande l'emploi d'un appareil orthopédique pour éviter les fractures chez ses malades. On doublerait le squelette du malade d'un squelette artificiel qu'il garderait jusqu'à dix-huit ans.

Comme médication, des préparations de la thyroïde et du thymus ont été essayées. Les résultats sont à peu près nuls. On a préconisé le lactate de chaux. Les expériences de Bossi et Carnot ayant montré que l'adrénaline jouissait de la propriété de fixer les sels de chaux, on l'a employée dans le traitement de la fragilité osseuse. Nous n'avons pas connaissance d'une amélioration à la suite de ce traitement. M. Apert ne désespère pas de trouver une médication active; la tendance aux fractures est, il est vrai, familiale; elle indique un trouble du germe dont l'origine se perd dans les générations antérieures; certes nous ne pouvons modifier cette tendance héréditaire; mais il n'est pas dit que nous ne puissions lutter contre ses conséquences; nous savons déjà que les extraits surrénaux et les extraits thyroïdiens, et surtout parathyroïdiens, modifient le métabolisme du calcium et ont une influence sur la croissance osseuse. Ce sont des médications dont l'efficacité n'est pas démontrée, mais est possible; on peut au moins essayer par leur emploi aider l'évolution qui semble rendre ces sujets moins fragiles quand ils atteignent l'adolescence et l'âge adulte.

CONCLUSIONS

Après l'étude que nous venons de faire, il nous semble permis de conclure que dans le grand syndrome de l'ostéopsathyrose caractérisé par les fractures pathologiques dites spontanées, une maladie bien définie, vient d'être pour la première fois étudiée dans son ensemble.

Cette affection se caractérise :

1° Par l'aspect spécial du crâne avec une saillie de l'occipital et une saillie des rebords des os temporaux (crâne à rebord).

2° La coloration bleuâtre des sclérotiques.

3° Les troubles auditifs.

4° L'aspect sucre d'orge des dents, indice de dyscalcification.

5° Le caractère héréditaire, familial conforme aux lois mendéliennes.

Cette étude a été l'œuvre du Dr Apert, qui, le premier, en a donné un ensemble complet, si bien que nous proposons de l'appeler du nom de :

« Les hommes de verre, maladie de Apert ».

Vu : Le Président de Thèse :
P. DUVAL.

Vu : Le Doyen :
BALTHAZARD

Vu et permis d'imprimer :
Le Recteur de l'Université de Paris,
Signé : CHARLÉTY.

BIBLIOGRAPHIE

- ANTONELLI. — La cornée opaque et la sclérotique bleue chez les hérédo-spécifiques.
(*Soc. Française d'Ophthalmologie* 1913).
- APERT. — Dysplasie périostale.
Traité Méd. et Thérap. (Gilbert et Thoinot.)
- APERT. — Les Hommes de verre.
Presse médicale, 27 juin 1928, p. 805.
- APERT et CAMBESSEDES. — Fragilité osseuse familiale avec sclérotique bleue.
Presse Médicale, 16 mars 1920, page 176.
- APERT et ODMET. — *Soc. de pédiatrie*, 17 janvier 1928.
- APPING. — Flexibilitas cerea ossium intermittens spontanea.
(Saint-Petersbourg). *Med. Wochenschrift*, 4 mars 1875).
- BAMBERT et HULDSCHINSKY. — *Revista Clinica di Pediatria*, juin 1915.
- BARLING. — *Birmingham Med. Red.*, 1892.
- BECK. — Fracture of pathological bones (Ostéopsathyrosis), and their treatment.
Surg. Gyn. Obst. Journal, juin 1910.
Zeitung f. chir. mech. Orthop. 1910, IV, p. 524.
- BERNARD (Léon). — L'ostéopsathyrose.
Traité Méd. et Thérapeut. (Gilbert et Thoinot).
- BIGGS (M.). — Ostéopsathyrosis.
Medical New New-York March., 1903.
- BONNAIRE et DURANTE. — Mort-né micromèle atteint de dysplasie périostale.
Bull. Soc. Anat., nov. 1912.
- BOOKMANN. — The metabolism in osteogenesis imperfecta with special reference to calcium.
Am. Journal of Diseases of Children, 1914.
- BROCA. — Ostéopsathyrose ou fragilité essentielle de l'os.
Chirurgie infantile, 1914.
- BROCA et HERBINET. — Ostéopsathyrose.
Revue de chirurgie, 10 déc. 1905.

- BROUSAR. — On fragilitas ossium and its association with blue sclerotics and otosclerosis.
(Edinburgh). *Med. Journal*. Avril 1917.
- CAMERON (H. C.). — *Ostéogenesis imperfecta*.
Proceedings of the Royal Society of Medicine, Avril 1916.
- CAPDEPONT (Ch.). — Sur une lésion d'ordre dystrophique dentaire à type héréditaire et familial.
Compte rendu de la Soc. de Stomatologie de Paris, XVI, 1904, page 104.
- CHARCOT. — Maladies du système nerveux.
- CHARRIN et LE PLAY. — *Acad. des Sciences*, Janvier 1905.
- COMBY. — Fragilité osseuse chez l'enfant.
Archives de Médecine des Enfants, Janvier 1919.
- CORTES (A.). — Klin. u. histol. Beitrag, zur Lobsteinschen Osteopsathyrosis.
Zschr. f. orthop. Chir. 1911, XXIX, p. 367.
- GRAMWELL. — Sobre un caso de osteopsathyrosis.
Semena Medica, Avril 1917.
- DURANTE. — Achondroplasie et dysplasie périostale.
Acad. de Médecine, 1905.
- EDDOWES. — Dark sclerotics and fragilitas ossium.
British Medical Journal. July 1900.
- ENDERLEN. — Osteopsathyrosis.
Archiv. für Path. Anat. Med. Physiol. CXXXI.
- FERRIER (P.). — Relation de nutrition entre le squelette et les dents.
Thèse de Paris, 1900.
- FERRIER (P.). — Densité humaine.
Archives générales de Médecine, 28 nov. 1904, 27 juin 1905.
- FIESSINGER (Noël). — La pleuro-pericardite tuberculeuse en évolution chez une ostéopsathyrosique.
Journal des Praticiens, 28 février 1931.
- GETZOWA (Mlle). — *Osteogenesis imperfecta congenita*.
Soc. Med. Pharm. du Cercle de Berne, Janv. 1913.
- GEVAERT. — Osteopsathyrosis.
Journal de Chir. et Annales de la Soc. Belge de Chirurgie. Octobre 1901.
- GREENISH. — Osteopsathyrosis.
British Med. Journ. 1880.
- GRIFFITH. — Idiopathic osteopsathyrosis.
Amer. Journ. of Med. Sciences. Avril 1877.
- GURLT. — Handbuch der Lehre von den Knochenbrüchen.
- HERMANN. — Sclérotiques bleues, fragilité des os chez un enfant de 12 ans.
Americ. Journ. of Diseases of Children March. 1915.
- HILDEBRANDT. — Osteogenesis imperfecta.
Arch. für Path. Anat. Med. Physiol. CLVIII.

- HOCHSINGER. — Über Osteopsathyrosis foetalis;
Deutsch Med. Wochenschrift, 1908, XXXIV, p. 1074.
Vers. Deutsch Natural und Arztl. Sep. 1908.
- HOCHSINGER. — Über Osteopsathyrosis foetalis.
Wien Medic. Wochenschrift 1909, LIX, p. 745 (in extenso).
- HOCHSINGER. — Über Osteopsathyrosis foetalis.
Rev. M. Med. Int. 1909, I, p. 370.
- HOCHSINGER. — Le crâne lacunaire congénital.
Beibl. z. d. Mitteil der Geselsch. für Med. Kinderheil in Wien,
 1911.
- HOFFMANN (W.). — Ueber Blaufaerbung der Sklera und abnorme Knochen
 brüchigkeit.
Arch. für Klin. Chirurg. Berlin 1915-16.
- HUFELAND. — *Journal der prakt. Heilk.* B. 25, st 3, S. 163.
- HUNTER. — Fragilitas ossium.
British Med. Journal Fev., 1898.
- KAREWSKI. — *Annales de la Société belge de Chirurgie*, 1901.
- KARDATIS. — Osteogenesis imperfecta.
Riv. clin. di Pediatria, juin 1915.
- KIENBOCH et WILLNER. — Osteopsathyrosis.
Soc. Med. de Vienne, 5 mai 1911.
- KLOSE. — Zür Kentsniss der Osteopsathyrosis idiopathica.
Monatschrift für Kind, 1913.
- LARAT, VOISIN, TIXIER. — Altérations de la contractilité musculaire (électro
 diagnostic), au cours de Posteopsathyrose.
- LANGE. — Idiopathische Osteopsathyrosis.
Münch. Med. Wochensch., juin 1900.
- LANZARINI. — Grave ostéoporosi infantile associata a sclerosi del timo.
Rev. Clin. di Pediatria, août 1916.
- LESNÉ et LANGLE. — *Soc. Pédiatrie*, 15 juin 1920
Archives de Médecine des enfants, 1920, p. 662.
- LIPSHUTZ (A.). — Ueber idiopathische osteopsathyrosis.
Berl. Klin. Wochensch., 1908, XLV, p. 866.
- LOBSTEIN (J.-F.). — *Traité anatomo-pathologique*, 1829-1835. Paris. Stras-
 bourg, Bruxelles. Art. 2, page 204, tome II.
- MAIER (R.). — Ueber osteopsathyrosis idiopathica.
Ges. d. Charité Aerzte, 18 mai 1907, p. 455. *Berlin Klin Woch*,
 1910, XLVII.
- MAIER (R.). — Ueber osteopsathyrosis idiopathica.
Ges. d. Charité Aerzte, 18 nov. 1909. *Deut. Medic. Woch.*, 1910,
 XXXVI, p. 819.
- MARFAN. — *Semaine Médicale*, 10 octobre 1906.
- MARTINEZ-VARGAS. — Osteogenesis imperfecta.

- MASSON. — *Archives of pediatrics*, 1894.
- MATSUOKA. — Ein beitrage zur lehre von den Idiopathischen Osteopsathyrosis.
Deut Zeitschrift f. Chir., 1909, XCVIII, p. 407.
- MAUCLAIRE. — Osteopsathyrose.
Traité de Chirurgie. (Le Dentu et Delbet.)
- MEIGE et FEINDEL. — Achondroplasie.
Pratique médico-chirurgicale.
- MOLA. — Contribucion al estudio de la osteosatirosis.
Soc. de Pediatría de Montevideo, juillet 1915.
- MOREAU. — Fragilité osseuse des os.
Thèse, Paris, 1894.
- MIURA (S.). — Beitrag zur Kentsniss der Osteopsathyrosis Idiopathica.
Jahrbuch f. Kinder, 1911, 3 F., XXIII. H. 5, p. 546.
- MIURA (S.). — Beitrag, zur Kentsniss der Osteogenesis Imperfecta.
Thèse, de Bâle, 1912.
- NATHAN. — Osteogenesis imperfecta.
Amer. Journ. of. Med. Sciences. Janv. 1915.
- PAULL. — Fragilitas ossium.
Dental Cosmos, Philadelphia, juin 1869.
- PEISER (J.). — Ueber osteopsathyrosis in Kind. Verhandl.
Gesell f. Kinder, h., 1907, in *Dresden*, p. 395.
- PEISER (J.). — Trophonévrose, des arrières (thyroïde). 79 vers.
Deut. Nat. U. Aerzte, sept. 1907. *Deut. Med. Woch.*, 30 oct. 1907, p. 1671.
- PEISER (J.). — Ueber osteopsathyrosis.
11 oct. 1907. *Deut. Med. Wochen*, 5 déc. 1907. *Ver. Beil.*, p. 2070.
- POIRRIER. — Contribution à l'étude de l'ostéopsathyrose idiopathique.
Maladie de Lobstein.
Thèse de Paris, 1906-1907.
- PETERS. — Sclérotiques bleues et fragilité des os.
Klin Monatsbl. f. Augenheilkunde, mai 1918.
- PONCET. — Ostéopsathyrose.
Traité de Chirurgie. (Duplay et Reclus.)
- PORAK et DURANDE. — Les dystrophies osseuses congénitales.
Annales de Soc. Obst. de France, 1905.
- FREISWERK. — Ein beitrage zur Kentsniss der Osteogenesis Imperfecta.
Thèse de Bâle, 1912.
- REICHE. — Contribution à l'étude de l'ostéosclérose généralisée fragilisante.
Munch. Mediz. Wochen, LXXVI, N° 26, 28 juin 1929.
- REMY. — Blue sclerotics their relation to multiple fractures.
Childhood Medical Council Philadelphia, 1916.
- REZENDE PUECH. — Displasia periostal et fracturas multiplas intra uterinas. (*An. Paulistas de Med. Cirurgia*, nov. 1917.)

- ROCHER Louis. — Sur un cas d'ostéopsathyrose avec sclérotiques bleutées. En collab. avec docteurs Lasserre et Marfand.
Soc. Anat. Clin., 14 mars 1921.
- RONDEAU. — Rachitisme congénital et achondroplasie.
Thèse de Paris, 1905.
- SCHMITT. — Ostéopsathyrose.
Thèse de Leipzig, 1901.
- SCHUCHARDT. — Traité de Chirurgie.
- SCHWARTZ et BASS. — Le métabolisme dans un cas d'ostéogenésis imperfecta.
Am. Journ. Diseas. Children, 1913.
- STEPHENSON. — Blue sclerotic.
Tr. Ophth. Soc. United Kingdom London.
- SICARD, HAGUENEAU et DREYFUS. — Un nouveau cas de maladie de Lobstein, les yeux ardoisés.
Soc. Med. Hop. de Paris, 7 fév. 1929.
- SOLI. — Modification du développement chez les animaux opérés du thymus.
Archiv. Italiano di Biologia, 1909.
- TALBOT. — *Journ. of. Americ. Medic. Associat.*, 1893. Tome XX, p. 29-32.
- TROJA. — Neue Beobacht u. Versuche ueber die Knoch., V. Schœnberg., p. 336. Antérieur à 1829.
- VALLERY-RADOT et ARIS. — Ostéopsathyrose héréditaire.
Soc. de Pédiat., 17 juin 1924.
- VAN DER HOEVE et DE KLEIN. — Sclera Broscheit van het beenstelsel en gehoorstoormosen.
Nederland fig. V. Geneech, mars 1917.
- VAN NECK. — L'ostéopsathyrose congénitale.
Journ. de Médecine, Bruxelles 1914.
- WEIL (Mathieu-Pierre). — Manifestations dentaires et troubles du métabolisme calcique.
Semaine odontologique, S.O.F., 11 avril 1930.
- WOOD. — Ostéopsathyrosis.
Archiv. of Pédiat., 1906.
- ZERBINO. — Ostéopsathyrosis familiari.
Arch. Labrinos Ann. de Pédiat., 1917.
- ZURBELLES. — Ostéogenésis imperfecta chez la mère et l'enfant.
Semaine Médicale, juin 1914.

TABLE DES MATIERES

INTRODUCTION	7
CHAPITRE I. — <i>Observation personnelle</i>	9
CHAPITRE II. — <i>Historique</i>	15
CHAPITRE III. — <i>Critique</i>	25
CHAPITRE IV. — <i>Les Hommes de verre</i>	27
CHAPITRE V. — <i>Etiologie — Pathogénie</i>	35
CHAPITRE VI. — <i>Symptômes</i>	39
CHAPITRE VII. — <i>Diagnostic</i>	41
CHAPITRE VIII. — <i>Evolution, Complications, Pronostic</i> .	45
CHAPITRE IX. — <i>Traitement</i>	47
CONCLUSIONS	49
BIBLIOGRAPHIE	51

IMPRIMERIE INDUSTRIELLE
ISSY-LES MOULINEAUX (SEINE)

